

Detecció precoç de l'autisme

Dolores Garrote Petisco*

Resum: Els infants amb autisme solen rebre el diagnòstic cap als 3 o 4 anys, tot i que algunes investigacions informen del fet que poden detectar-se senyals de risc entre els 18 i els 24 mesos. En aquest article, es comenten les dificultats per al diagnòstic precoç i es fa una referència breu a les investigacions sobre la simptomatologia primerenca de l'autisme. Aquestes investigacions han influït en la creació d'instruments d'avaluació que ajuden a detectar els primers senyals de l'autisme i que permeten fer un seguiment més exhaustiu dels casos susceptibles de desenvolupar un quadre clínic autista, que es farà evident més endavant en el curs del desenvolupament. En aquest article es descriuen uns quants d'aquests instruments diagnòstics específics que han resultat útils per detectar senyals d'alarma primerencs. L'elaboració d'instruments per al diagnòstic precoç de l'autisme és un camp d'investigació important atesa la repercussió que té en la pràctica clínica, i sobretot perquè un diagnòstic precoç permetrà desenvolupar una intervenció primerenca específica i promoure un millor pronòstic de l'evolució dels símptomes. La valoració d'aquests instruments requereix tenir coneixements específics en l'àmbit dels trastorns generalitzats del desenvolupament, per això és important que els professionals que estan en contacte amb nens petits en tinguin més informació i formació.

Abstract: Children with autism are usually diagnosed at about 3 or 4 years of age, although some research informs that risk signs can be detected between age 18 and 24 months. In this article, the difficulties for early diagnostic are commented, and a brief reference to research on early symptoms of autism is made. Research has influenced the creation of evaluation instruments, which help to the early detection of signs of autism and allow a more exhaustive follow-up of those cases on high risk of developing autism, which will be made evident later in the development course.

In this article, some of these specific diagnostic instruments, which have been proved to be useful in detecting early alarm signs, are described. Development of instruments for early diagnostic of autism becomes an important field of research because of its repercussions on the clinical practice, since an early diagnostic will allow the development of a specific early intervention and will promote a better diagnostic of the symptom's evolution. The assessment of such instruments requires of specific knowledge in the field of Generalized Development Disorders, therefore it is important that professionals who are in contact with autistic children have more information and formation about them.

Descriptors: Autisme. Trastorns generalitzats del desenvolupament. Detecció precoç. Instruments d'avaluació.

Introducció

Actualment, es considera que l'autisme és un trastorn generalitzat del desenvolupament (DSM-IV, 1994), que les seves característiques essencials són la presència d'una alteració en la interacció social, en la comunicació i en la capacitat d'imaginació — específicament

en el seu aspecte social— i que, a més, manifesta un patró d'activitats i interessos rígid i repetitiu.

Un dels criteris clau per al diagnòstic és que les primeres manifestacions o els primers símptomes comencin abans dels 30 mesos. Hi ha casos en què apareixen senyals evidents ja des del naixement, però en el primer any aquests senyals solen ser poc clars i, en al-

* Dolores GARROTE PETISCO, «Detección temprana del autismo». [Traducció de M. Lluïsa Parés].

tres casos, es manifesten després d'un període de desenvolupament aparentment normal. Així, tot i que el trastorn autista pot estar present des del naixement o poc temps després, de vegades les alteracions es manifesten d'una manera suau i, per això, es fa difícil reconèixer-lo i es percep més tard, als 3 anys en el millor dels casos.

Diversos factors, que tot seguit es comentaran amb més detall, dificulten la detecció primerenca de l'autisme en la pràctica clínica. Des de l'àmbit de la investigació, s'ha anat desenvolupant una sèrie de treballs amb el propòsit d'identificar les primeres manifestacions de l'autisme, uns treballs que han aportat una informació valuosa per a l'elaboració d'instruments diagnòstics i d'avaluació adreçats a la detecció primerenca de l'autisme entre els 18 i els 24 mesos. Aquests instruments els han d'utilitzar professionals que tinguin coneixements i experiència amplis en el camp dels trastorns generalitzats del desenvolupament, perquè, en molts casos, les manifestacions de la síndrome poden valorar-se malament o es poden passar per alt, i així es perd un temps preciós per aplicar una intervenció des de bon principi. La importància d'aquests instruments no es troba tant en el diagnòstic precoç, atès que en nombrosos casos seran la mateixa evolució i les respostes als programes educatius allò que permetrà arribar a un diagnòstic clar, com en la detecció de grups d'alt risc que requereixin una valoració més precisa i constant.

Dificultat de la detecció precoç de l'autisme

Si bé el coneixement que tenim sobre l'autisme ha avançat considerablement, encara hi ha dificultats quan s'ha de valorar un infant com a autista o no autista, sobretot quan les característiques autistes són molt suaus i l'infant és molt petit.

Els trastorns generalitzats del desenvolupament plantegen certs problemes perquè es puguin reconèixer en les primeres edats. Mendizabal (1996) i Wing (1998) assenyalen alguns factors que fan que el diagnòstic primerenc sigui difícil de realitzar, com és la variabilitat en la manifestació dels símptomes, juntament amb possibles superposicions amb altres alteracions cognitives severes —en el 75 per cent dels casos hi va lligat un retard mental—, la presència d'altres símptomes secundaris, la baixa prevalença en la po-

blació, la dificultat dels pares per detectar els símptomes en les primeres etapes del desenvolupament —sobretot si es tracta del primer fill—, la falta d'informació de la majoria dels pediatres i altres professionals que implica que no puguin detectar l'autisme d'una manera precoç, i la inadequació dels instruments d'avaluació del desenvolupament que actualment utilitzen els pediatres, que se centren més en els aspectes motors i perceptius i no tant en els aspectes comunicatius i socials, i per això els símptomes específics d'autisme solen passar desapercebuts en les sessions d'avaluació.

Les dificultats en la detecció primerenca comporten que alguns casos es valorin d'una manera inadequada. Així, els infants autistes que cap als 2 anys solen tenir dificultats d'aprenentatge addicionals i que presenten patrons conductuals inusuals poden inscriure's dins d'un retard general del desenvolupament. També pot passar que no es reconeguin els infants autistes amb capacitats mentals mitjanes, o per sobre de la mitjana, i que calgui esperar que més endavant es produeixin les anormalitats en el desenvolupament (o que siguin reconegudes).

D'altra banda, cal afegir que els criteris diagnòstics clínics no ajuden a fer un diagnòstic primerenc fiable abans dels 3 anys, ja que alguns dels trets que es creu que són crítics en l'autisme, especialment en les relacions socials, la comunicació i la imaginació, són difícils de valorar en aquestes edats. Només quan aquestes conductes es tornen més complexes, els retards i les alteracions es fan més evidents. Així doncs, determinats criteris de la DSM-IV, centrals per a la seva detecció, com ara la relació del nen amb els seus semblants, impliquen conductes que no es desenvolupen completament fins a períodes evolutius posteriors —al voltant dels 3 anys— i, per tant, la valoració diagnòstica precoç resulta difícil d'establir amb certa fiabilitat. Pel que fa a això, Stone i col·laboradors seus (1999) conclouen que hi ha 3 criteris de les 12 característiques de la DSM-IV que no poden aplicar-se a la majoria dels nens petits autistes: el fracàs a l'hora de desenvolupar relacions amb els altres, les habilitats conversacionals alterades i el llenguatge estereotipat. Els resultats indiquen que és difícil valorar la qualitat de les relacions socials i comunicatives primerenques en els infants més petits de 2 anys. Això és important perquè, segons aquest treball i d'altres (STONE i COL., 1993; LORD, 1995), les alteracions en els dominis socials i comunicatius són més consis-

tents, per fer la valoració diagnòstica precoç, que no pas les que impliquen activitats repetitives i esterotipades.

Les dificultats en el diagnòstic precoç comporten problemes addicionals en la família i en el context immediat de l'infant, ja que poden endarrerir la comprensió del trastorn, la capacitat per assumir-lo i la mobilització de recursos terapèutics per intervenir precoçment. Tot això fa que augmenti el desconcert i l'estrès familiar. Els primers senyals i símptomes són subtils i vagues i, tot i que hi ha pares que poden reconèixer que el seu fill és diferent d'altres nens de la mateixa edat, són incapaços de definir aquesta diferència. Atès que els pares no solen saber quines són les fites evolutives dels infants i, a partir d'això, identificar les seves desviacions, poden trigar a reconèixer els senyals d'alarma en el desenvolupament del seu fill, sobretot si és el primer. Altres pares, però, poden haver rebut informació diversa sobre l'autisme i interpretar d'una manera inadequada les conductes i els símptomes del fill.

Malgrat les dificultats que van lligades al diagnòstic precoç, la identificació primerenca de l'autisme (o d'un possible autisme) té molta importància, perquè permet que les famílies rebin al més aviat possible el suport i l'assessorament oportuns que els ajudi a ajustar-se i a respondre a les necessitats del seu fill. L'avançatge principal, segons Marcus i Stone (1993), és que un diagnòstic clar permet planificar una intervenció ajustada basada en els principis d'estructura, individualització, implicació de la família, èmfasi en la facilitació de la socialització i la comunicació, el desenvolupament de la independència en l'aprenentatge i els patrons conductuals crítics per a l'èxit futur. L'atenció primerenca en l'autisme i en els trastorns que hi estan relacionats és fonamental, sobretot quan s'ha mostrat que els programes d'intervenció precoç són beneficiosos per al control de determinats aspectes del trastorn autista (POWER, 1992; Mc EACHIN i COL., 1993).

Simptomatologia precoç de l'autisme

Actualment es considera que el trastorn autista apareix abans dels 30 mesos, però es fa difícil determinar en quina edat mínima es poden reconèixer senyals precoços clars. Tal com s'ha assenyalat, el diagnòstic de l'autisme és rar abans dels tres anys i és freqüent

molt més tard, al voltant dels quatre o cinc anys, tot i que hi ha autors que creuen que poden detectar-se senyals d'alarma entre els 18 i els 30 mesos (GILLBERG, 1990; BARON-COHEN, 1992, 1997; SWETTENHAM, 1996). En aquest sentit, els esforços en l'àmbit de la investigació s'han orientat a identificar les primeres manifestacions de l'autisme i, amb aquest propòsit, s'ha dut a terme un seguit d'investigacions tant retrospectives com prospectives.

No hi ha gaires investigacions sistemàtiques que analitzin les conductes primerenques en els infants autistes, però els seus resultats són decisius per anar avançant en aquesta línia de coneixement i elaborar eines per a la detecció precoç. S'han analitzat les conductes primerenques d'infants a qui més endavant es va diagnosticar autisme a partir de la informació parental basada en qüestionaris (DAHLGREEN i GILLBERG, 1989) i entrevistes estructurades (STONE i HOGAN, 1993). Aquestes investigacions van descobrir que els infants autistes, en els 2 primers anys, mostraven deficiències en les interaccions socials amb altres infants i adults, en l'habilitat per imitar l'acció dels altres i en la interpretació dels sentiments dels altres. També presentaven dificultats per entendre el llenguatge, en l'ús de la comunicació amb propòsits socials (mostrar, dirigir l'atenció), en la mirada empàtica, en l'habilitat per al joc imaginatiu, així com la presència de respostes anormals a certs sons.

La informació que proporcionen els pares, que han de recordar situacions i conductes passades, presenta certes limitacions, ja que sol ser vaga i poc precisa, sobretot quan es refereix a etapes molt primerenques del desenvolupament de l'infant. Es corre el risc, doncs, de perdre informació rellevant que els pares no han tingut en compte. En aquest sentit, la utilització del vídeo en el procés de recollida de dades ha resultat una eina útil per a l'estudi dels primers senyals de l'autisme, atès que proporciona dades objectives que no estan influïdes pel temps ni la memòria. Algunes investigacions han analitzat casos d'infants, que els pares van anar gravant en vídeo des del naixement fins al segon any de vida, als quals més endavant es va diagnosticar autisme. En aquesta línia d'investigació, s'han dut a terme estudis de cas únic (ERIKSON i DE CHATEAU, 1992), i altres estudis amb mostres més àmplies (MALMI, ADRIEN i SAUVAGE, 1997). Tanmateix, aquests treballs presenten limitacions perquè les gravacions que fan els pares són molt poc sistemàtiques i molt heterogènies, i, com que

no es controlen les variables, la comparació de les dades es fa difícil. D'altra banda, hi ha aspectes que no apareixen en els vídeos familiars, com ara el trastorn de les interaccions socials i el trastorn en el domini de les emocions, i, per això mateix, costa analitzar, per exemple, la qualitat de la mirada.

Per tal de controlar la variable context, Osterline i Dawson (1994) van analitzar els vídeos del primer aniversari que van enregistrar els mateixos pares. En termes generals, els resultats assenyalen que els infants autistes manifesten d'una manera significativa menys conductes socials i d'atenció conjunta. Les gravacions del primer aniversari permeten controlar la variable context, però, en centrar-se en una situació molt puntual, les observacions no solen correspondre's amb les característiques de la vida quotidiana. Els resultats d'aquest treball, tot i aquestes limitacions metodològiques, concorden amb les investigacions esmentades abans.

Hi ha una certa controvèrsia sobre l'existència o no de conductes específicament autistes en els primers anys de vida, atès que la manca de respostes socials, comunicatives i emocionals —que sembla que són característiques de l'autisme— poden donar-se també en altres patologies, per exemple, en infants amb retard mental o en infants amb alteracions del desenvolupament (FRITH, 1991).

Les investigacions de seguiment dels nens petits amb un alt risc de ser diagnosticats amb autisme aporten dades importants per avançar en el coneixement dels marcadors primerencs de l'autisme. Amb l'objectiu de determinar possibles marcadors precoços i valorar en quina mesura aquests marcadors discriminaven entre autisme i altres alteracions del desenvolupament, Baron-Cohen i col·laboradors seus (1992) van examinar 16.000 infants amb el CHAT (*Cheklis for Autism in Toddlers*). Van descobrir que, de 12 nens de la població total amb un alt risc que se'ls diagnosticués autisme, a 10 se'ls va confirmar el diagnòstic al cap de 3 anys i mig. Conclouen que el fracàs als 18 mesos en les conductes clau, com ara els gestos protodeclaratius, el seguiment de la mirada i el joc de ficció, indica un alt risc d'autisme. En aquesta mateixa línia, Lord (1995) va constatar, en un treball de seguiment de nens petits de 25 a 35 mesos amb un alt risc de rebre el diagnòstic d'autisme, que els infants autistes diferien, als 2 anys, dels qui més endavant no els van diagnosticar autisme, en l'absència de resposta a la veu, en el coneixement

de gestos comunicatius per compartir, en l'absència de cerca d'atenció visual i en la presència de conductes sensorials inusuals.

A tall de conclusió, sembla que els infants amb autisme, si bé no segueixen els mateixos patrons de desenvolupament normal ni un únic perfil conductual primerenc característic (COLEMAN i GILLBERG, 1985), sí que manifesten certs senyals discriminatius. Així doncs, tot i les limitacions metodològiques d'alguns d'aquests treballs, la contrastació dels seus resultats indica que existeixen senyals autistes característics que apareixen en la major part dels infants des del naixement o un temps després i que faciliten la identificació primerenca de l'autisme entre els 18 i els 24 mesos.

Sembla que la simptomatologia precoç específica per a la detecció de l'autisme es correspon amb la «tríada» de deficiències socials, de la comunicació i de la imaginació (WING i GOULD, 1979). En l'àmbit social, destaca la dificultat en l'establiment de l'habilitat per dirigir l'atenció a un objecte o una activitat per compartir atenció conjunta, poc interès per les persones, absència de mirada empàtica i de resposta a certs estímuls auditius (sobretot la parla). En l'àmbit de la comunicació i el llenguatge, sobresurt l'absència o l'alteració en el desenvolupament del llenguatge, l'absència de conductes comunicatives prelingüístiques, com ara protoimperatius i protodeclaratius, i d'altres conductes comunicatives amb propòsits socials com és compartir. Els dèficits en la imaginació es reflectirien, per exemple, en les anomalies en les habilitats de joc, en particular, en el joc simbòlic i creatiu, en la capacitat per crear actes imaginaris i en la imitació d'actes «simbòlics». Les deficiències en aquests tres àmbits es donen conjuntament, tot i que poden variar qualitativament pel que fa a la severitat de l'efecte, per la qual cosa l'heterogeneïtat també és present en les etapes primerenques.

Eines per a la detecció precoç de l'autisme

Davant l'absència d'una etiologia orgànica evident del trastorn i, per tant, de la inexistència de mètodes d'avaluació mèdica que puguin detectar l'autisme, el diagnòstic només es pot fer en funció de les descripcions clínicconductuals. En aquest sentit, les investigacions sobre la simptomatologia primerenca de l'autisme han contribuït en gran mesura en la creació d'instruments per a detectar-lo d'una manera precoç.

L'autisme de l'infant l'ha de diagnosticar i avaluar algú que tingui experiència en els trastorns generalitzats del desenvolupament, perquè, per fer-ne una valoració diagnòstica, és important conèixer quins són els símptomes centrals de la síndrome autista, quins són els secundaris, quins hi var. lligats i quins són els símptomes específics d'altres trastorns que cursen amb una simptomatologia semblant a l'autista, però que no compleixen tots els criteris per rebre aquest diagnòstic.

Les proves mèdiques, neurològiques, són imprescindibles per fer un diagnòstic que descarti altres patologies que tenen una causa orgànica clara i que cursen amb conductes semblants a les autistes, com és la síndrome del cromosoma X fràgil, l'esclerosi tuberosa, la fenilcetonúria, entre d'altres. Així, fins que no s'arriba al diagnòstic de l'autisme, els infants i les seves famílies viuen un procés més o menys llarg de descartament diagnòstic que passa per l'exclusió d'una possible sordesa, problemes neurològics, problemes de llenguatge i retard mental. Així que aquestes possibilitats s'han eliminat, és recomanable que un especialista en trastorns generalitzats del desenvolupament faci una valoració a fi de detectar un possible autisme.

Tal com descriu Wing (1998), el diagnòstic depèn de l'obtenció d'una història personal exhaustiva que reculli informació del desenvolupament i de les conductes presents. Una bona història clínica ha d'anar acompanyada de l'observació de la conducta de l'infant i de la utilització d'altres instruments, com, per exemple, qüestionaris específics.

Amb vista a un examen clínic més detallat, s'ha anat elaborant una varietat d'instruments específics, que es complementen entre ells, per valorar les conductes autistes. Poden diferenciar-se tres grups d'instruments d'avaluació:

- a) Els basats en qüestionaris que han d'omplir els pares o els mestres: llista de Rimblan (1984), l'ABC (KRUG, ARICK i ALMOND, 1980), el LAD (RIVIÈRE, 1988), etcètera.
- b) Els basats en observacions estructurades en l'infant: BRIAAC (RUTTEMBERG, DRATMAN, FRANKNOI i WEINAR, 1996), BOS (FREEMAN, RITVO, GUTHIE, SCHROTH i BALL, 1978), CARS (SHOPLER i COL., 1980), etcètera.
- c) Entrevistes entandarditzades als pares: Wing i Gould (1978), ADI (LE COUTEUR i COL., 1989), etcètera.

L'heterogeneïtat entre les persones amb trets autistes ha dut a reconsiderar l'autisme com un continu de dimensions diferents i no tant com una entitat discreta. El concepte d'*espectre autista* sorgeix d'aquesta consideració i el seu interès es deriva del fet que permet valorar la severitat i la profunditat en què es presenten els trets autistes. RIVIÈRE (1997) ha elaborat un inventari, l'IDEA (inventari de l'espectre autista), que avalua dotze dimensions característiques de les persones autistes i altres trastorns generalitzats del desenvolupament, sigui quin sigui el seu diagnòstic diferencial. Consta de dotze dimensions que poden classificar-se en 4 escales més generals: 1) escala de trastorn del desenvolupament social, 2) escala de trastorn de la comunicació, 3) escala de trastorn de l'anticipació i la flexibilitat, i 4) escala de trastorn de la simbolització. Cadascuna d'aquestes dimensions presenta, al seu torn, 4 nivells que informen del grau de severitat dels trets autistes. L'inventari ajuda, a més, a formular estratègies de tractament en les diverses dimensions en funció de les puntuacions obtingudes, així com per fer seguiments dels casos i valorar l'efectivitat dels tractaments.

Aquests instruments, però, no permeten valorar els símptomes primerencs amb claredat, per això actualment se n'han creat d'altres que permeten detectar senyals d'alarma en etapes primerenques del desenvolupament. Vostanis i col·laboradors seus (1994) han fet una revisió d'alguns instruments de diagnòstic i d'avaluació que s'utilitzen per detectar l'autisme infantil, i han indicat tant els avantatges com els desavantatges que el seu ús presenta.

La detecció de senyals primerencs d'alarma, d'un possible autisme o un altre trastorn del desenvolupament, té molta importància perquè permetrà als professionals de la salut de fer seguiments més exhaustius dels casos, i facilitarà alhora la implantació d'una intervenció precoç. Moltes vegades els professionals no tenen en compte les preocupacions que manifesten els pares fins que la simptomatologia no és fa més evident. La contrastació de la informació parental amb la que procedeix d'altres fonts, com ara qüestionaris específics i l'observació sistemàtica de l'infant, permetrà valorar la simptomatologia present amb més precisió. Hi ha diverses eines, que es complementen entre elles, que ajuden a detectar d'una manera precoç un possible autisme, com, per exemple, entrevistes semiestructurades als pares, qüestionaris, protocols d'observació

i proves estandarditzades. Tot seguit es comenten uns quants d'aquests instruments.

Entrevistes als pares

L'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview*, de LORD, RUTTER, i LE COUTEUR, 1994) és una entrevista semiestructurada adreçada als qui tenen cura dels infants i que s'ha pensat per a un possible diagnòstic d'autisme o deficiència severa del desenvolupament, d'acord amb els criteris de l'ICD-10 i de la DSM-IV. L'ADI-R és una versió de l'ADI que s'ha modificat, reorganitzat i abreujat (LE COUTEUR i COL., 1989) perquè pugui utilitzar-se d'una manera adequada en infants amb edat mental al voltant dels 18 mesos. Comprèn 5 seccions: una de preguntes obertes, seguida de preguntes, tant del desenvolupament com de l'estat actual, sobre la comunicació, el desenvolupament social i el joc, les conductes repetitives i estereotipades i, finalment, una secció de preguntes sobre conductes problemàtiques en general. L'estudi psicomètric de la fiabilitat i la validesa (LORD, RUTTER i LE COUTEUR, 1994) indica que és un instrument útil per al diagnòstic primerenc, encara que no permet valorar els infants amb nivells de funcionament mental per sota dels 18 mesos.

La PIA (*Parent Interview for Autism*, de STONE i HOGAN, 1993) és una entrevista estructurada adreçada als cuidadors que recull informació de diversos àmbits de la conducta dels nens petits. Els pares han de valorar l'ocurrència i la freqüència de cada conducta en una escala de 1 (mai) a 5 (sempre) i poden, a més, aportar informació qualitativa. L'entrevista dura entre 30 i 45 minuts i consta de 118 ítems organitzats en 11 dimensions: relació social, respostes afectives, imitació motora, interacció amb els altres, joc amb objectes, joc imaginatiu, coneixement del llenguatge, comunicació no verbal, conductes motrius, respostes sensorials i conductes estereotipades.

Qüestionaris parentals

El CIIAT (BARON-COHEN i COL., 1992, 1996) és un qüestionari que es fa servir per determinar possibles casos d'infants amb autisme en l'exploració rutinària als 18 mesos per part dels pediatres. És especialment important per als infants amb un alt risc que tenen ger-

mans més grans amb autisme. La prova consta de dues parts, una de preguntes formulades als pares i una altra d'observació directa de l'infant, que serveix per comprovar les respostes dels pares. Els senyals d'alarma als 18 mesos inclouen l'absència de joc simulat, interès social, joc social, protodeclaratius i atenció conjunta. Els descobriments inicials són molt prometedors, si bé cal que siguin contrastats amb una mostra més gran.

El qüestionari de Mendizabal (1993). Aquest qüestionari consta de dues seccions. La primera està formada per 18 ítems i recull informació aportada pels pares o els tutors sobre les conductes que apareixen alterades en el desenvolupament dels infants amb autisme: interès i joc social, empatia, joc simbòlic, atenció conjunta (assenyalar-protodeclaratius, mostrar, coorientació visual) i anormalitats perceptives relacionades amb estímuls o fins socials. La segona secció consta de 7 ítems complementaris d'observació directa de l'infant per part de l'avaluador de les conductes descrites.

Escales conductuals

L'IBSE és una escala que permet identificar conductes autistes en infants d'entre els 6 mesos i els 4 anys que es graven en vídeo. L'escala l'integren 19 ítems, que es classifiquen en 6 àmbits: socialització, comunicació, adaptació al medi, motilitat, reaccions emocionals i atenció-percepció. Dóna informació quantitativa de la freqüència de les conductes que es valora en una escala de 0 (mai) a 4 (contínuament), cosa que ofereix un indicador del grau de severitat dels símptomes. L'estudi de la fiabilitat i la validesa (ADRIEN, BARTHÉLÉMY i COL., 1992) ha mostrat que és un bon instrument per detectar nens autistes amb relació a altres patologies.

L'ATA (JANÉ, 1992) és una prova estandarditzada que dóna un perfil conductual de l'infant basant-se en criteris diagnòstics diferents (DSM-III, DSM-III-R i l'ICE-10). S'ha dissenyat perquè la responguin els cuidadors quotidians de l'infant i s'aplica durant uns 10 o 15 minuts aproximadament. Aquesta prova es fomenta en l'observació i permet fer un seguiment longitudinal de l'avaluació de la simptomatologia autista. L'escala ATA consisteix en 23 subescales i cadascuna conté un glossari que explica el significat dels ítems. L'escala l'ha d'aplicar un professional clínic que cone-

gui la síndrome i s'administra després de tenir una bona informació de les dades clíniques i evolutives de l'infant. L'edat d'aplicació de l'escala és a partir dels 2 anys. La prova s'ha validat d'acord amb els criteris diagnòstics de la DSM-IV (APA, 1994) per a la síndrome autista, i s'ha confirmat com un bon criteri diagnòstic, especialment pel que fa a la seva especificitat i el seu valor predictiu (JANÉ, CAPDEVILA i DOMÈNECH, 1996). Amb tot, la mostra utilitzada per estudiar la validesa, consistent en un total de 43 infants (el 79 per cent de nens i el 21 per cent de nenes) de 4 a 18 anys, no proporciona informació rellevant en grups d'edats més petites, de 2 a 4 anys.

Protocols d'observació

El PL-ADOS (*Pre-linguistic Autism Diagnostic Observation Schedule*, de DiLAFORE, LORD i RUTTER, 1995) és una escala d'observació semiestructurada que s'ha dissenyat per al diagnòstic d'infants més petits de 6 anys amb la possibilitat de tenir autisme segons els criteris de la DSM-IV i l'ICD-10. El temps d'administració és de 30 minuts aproximadament. Posa en relleu les interaccions lúdiques i l'ús de joguines dissenyades per a nens petits. Les puntuacions en infants no verbals discriminen entre infants amb autisme i infants amb trastorn del desenvolupament no autistes.

Tests i altres proves estandarditzades

Hi ha professionals que consideren que és important valorar el nivell cognitiu de l'infant perquè això té poder predictiu. En molts casos, però, els instruments que tradicionalment s'utilitzen no són adequats, ja que no solen donar informació qualitativa apropiada sobre les deficiències específiques de la síndrome autista, ni tampoc no informen de la severitat dels símptomes, cosa que dificulta l'elaboració de programes d'intervenció ajustats a les necessitats d'aquests nens. D'altra banda, és difícil fer un pronòstic amb una certa precisió en edats tan primerenques del desenvolupament. Així, s'han descrit casos d'infants amb autismes verbals a l'edat de 3 anys i amb un CI superior a 70 que continuen mantenint el mateix rang de puntuació en els tests d'intel·ligència en anys posteriors, i altres infants que, tot i que no han desenvolupat el llenguatge

als 3 anys i tenen un CI d'entre 30 i 50, no han derivat necessàriament en un retard mental (LORD, BRISTOL i SHOPLER, 1993).

A això cal afegir que en molts casos es fa difícil l'administració d'instruments estandarditzats, atesa la presència més o menys severa d'alteracions en la comunicació, en el llenguatge, en l'atenció perceptual i en l'atenció conjunta, juntament amb la possible presència d'alteracions conductuals, com ara l'hiperactivitat o l'excessiva passivitat, entre d'altres. Hi ha nens que solen reaccionar d'una forma extrema davant una situació desconeguda. El fet de ser examinat per una persona que desconeix en un lloc desconegut pot provocar en l'infant reaccions extremes de temor i de passivitat. Algunes d'aquestes dificultats poden minimitzar-se si se selecciona l'instrument adequat. La selecció del test ha de fer-se en funció del nivell evolutiu de l'infant, de les seves habilitats lingüístiques i de la seva capacitat d'atenció. Tal com informa Parks (1989), es pot, per exemple, reorganitzar la seqüència dels ítems i augmentar l'ús de gestos tot introduint activitats reforçadores. La valoració psicològica dels infants amb autisme ha d'anar acompanyada, doncs, d'una selecció acurada dels instruments, que s'han d'adaptar a cada cas. El Leiter, el Vineland i el Reynell poden ser útils en el període preescolar. En nens autistes verbals és important fer una avaluació precisa del llenguatge.

Amb el fi d'avaluar determinats àmbits del desenvolupament dels infants autistes i els trastorns relacionats, el Perfil Psicoeducacional (PEP, de SHOPLER i REICHLER, 1979) és una prova que permet obtenir una puntuació de l'edat mental en els diferents àmbits avaluats, cosa que possibilita alhora dissenyar un programa individualitzat d'aprenentatge adaptat al nivell de l'infant.

El PEP (SHOPLER i REICHLER, 1979) és un inventari d'aptituds que s'ha adaptat per a nens d'1 a 12 anys. No és un test de velocitat ni pretén donar una puntuació del CI, encara que es correlaciona amb altres tests (un 85 per cent amb el Merrill Palmer, un 84 per cent amb el Vineland, un 77 per cent amb el Bayley i un 71 per cent amb el Peabody), i la majoria dels ítems no depèn de destreses en el llenguatge. El test conté dos tipus d'escalas, una de desenvolupament que proporciona informació sobre el nivell evolutiu de diverses funcions —imitació, percepció, motricitat fina i gruixuda, coordinació oculomanejadora, cognició i aptituds ver-

bals— i una altra escala patològica que identifica graus de comportament patològic—afecte, relació, cooperació, interès humà, joc i interessos pels materials, modes sensorials i llenguatge. L'administració és flexible i el sistema de puntuació no tan sols té en compte les respostes errades (*failing*) o encertades (*passing*), sinó també les que emergeixen (*emerging*).

A tall de conclusió, tot i que molts infants autistes i amb trastorns relacionats s'han considerat com a «no testables», sobretot en edats primerenques, hi ha una sèrie d'instruments específics que es poden aplicar a una edat precoç i que permeten detectar senyals de risc d'un possible autisme, segons criteris d'objectivitat. Les avaluacions encaminades a detectar un possible autisme han de consistir en la combinació d'una història exhaustiva del desenvolupament, unida a l'observació directa de la conducta, amb la utilització d'altres instruments, alguns dels quals s'han esmentat aquí, a fi de fer una determinada estimació de les capacitats cognitives i evolutives en general.

D'altra banda, quan s'han examinat les propietats psicomètriques de validesa i fiabilitat d'alguns d'aquests instruments, s'ha observat que són útils per avaluar infants amb la possibilitat que se'ls diagnostiqui autisme, i també que permeten fer seguiments longitudinals dels infants. Per exemple, Pilowsky i els seus col·laboradors (1998) han trobat un alt grau d'acord entre dos instruments diagnòstics, l'ADI-R i el CARS. També el PEP s'ha revisat actualment i l'estudi recent de la fiabilitat (MURRIS, STEERNEMAN i RATERING, 1997) indica que aquest instrument es pot fer servir per avaluar el progrés evolutiu de l'infant, així com per determinar l'eficàcia del tractament. Tanmateix, cal seguir examinant les propietats psicomètriques d'aquests instruments, sobretot quan els criteris diagnòstics també són objecte de discrepàncies i es revisen contínuament.

Per tal de fer una avaluació precisa destinada a determinar un possible autisme, es recomana emprar més d'un procediment diagnòstic, en particular quan es tracta d'avaluar nens molt petits, atès que el grau d'acord entre ells garantirà la validesa dels judicis formulats. Així, doncs, l'elecció apropiada i combinada d'alguns d'aquests instruments proporcionarà la informació pertinent per fer judicis adequats. Tanmateix, tot i que aquests instruments són de gran ajuda, cal disposar d'una bona formació sobre l'autisme i els trastorns que hi van lligats amb vista a interpretar les dades d'una manera prudent.

Consideracions finals

La detecció primerenca de l'autisme en la pràctica clínica és una tasca difícil, perquè els instruments disponibles no permeten detectar els senyals d'alarma que són més característics en aquests infants. En el primer any de vida, hi ha poques evidències d'un retard evolutiu general, però un examen més detallat dels aspectes socials i comunicatius informa, en alguns casos, de deficiències, tot i que subtils, en aquests àmbits. Les deficiències es fan més evidents quan s'analitza la comunicació precoç. Els nens normals s'impliquen en un diàleg sincronitzat amb les seves mares, en una presa de torns que seran les bases per al desenvolupament social. Probablement, això és absent en els infants autistes, però resulta difícil de valorar, perquè són pocs els estudis sistemàtics que analitzen la qualitat de les interaccions comunicatives primerenques.

Les investigacions orientades a identificar els marcadors primerencs de l'autisme i a perfilar instruments d'avaluació precoç tenen una gran importància perquè repercuten en la pràctica clínica. Aquests instruments permeten, a més de fer un diagnòstic fiable en aquestes edats, detectar poblacions d'alt risc susceptibles que més endavant se'ls diagnostiqui autisme o altres trastorns relacionats, quan els senyals es facin més evidents. Considero que en aquests estadis inicials del desenvolupament l'etiqueta diagnòstica no és tan important, ja que en nombrosos casos serà difícil de determinar i cal anar amb compte a l'hora de fer les valoracions. El que és important és que la seva detecció precoç permetrà que els infants i les seves famílies es beneficiïn d'una intervenció precoç i de l'assessorament oportú. Cal ser caut en les primeres valoracions, perquè la manifestació dels símptomes, que poden considerar-se típics de l'autisme, poden variar al llarg dels anys. Per tot això, és important fer avaluacions contínues des d'un punt de vista mèdic, conductual i educacional, i això al seu torn ajudarà a ajustar els programes d'intervenció a les necessitats dels infants.

La detecció de senyals que informen del risc d'un possible autisme constitueix el primer pas per a la realització d'una valoració mèdica i psicològica més precisa i continuada per part dels professionals de la salut. En aquest sentit, resulta oportú el treball dins d'un equip multidisciplinar amb coneixements específics sobre els trastorns generalitzats del desenvolupament.

Hi ha investigacions que informen de la possibilitat d'un diagnòstic precoç entre els 18 i els 24 mesos i de la seva estabilitat al llarg del temps. Per exemple, Baron-Cohen (1997) assenyalava que 10 nens, de 12 nens per als quals es preveia un alt risc d'autisme als 18-20 mesos, van obtenir el diagnòstic d'autisme als 3 anys. En aquesta mateixa línia, Lord (1995) va trobar que en 14 infants, de 16 que van rebre un diagnòstic d'autisme als 2 anys, l'autisme es va confirmar als 3 anys per un altre de clínic independent. Altres investigacions introdueixen matisos en aquestes conclusions. Així, Stone i col·laboradors seus (1999) troben que hi ha alts nivells d'acord quan es tracta de fer una discriminació àmplia dins de l'espectre autista, però que el diagnòstic específic d'autisme només resulta fiable en nens més petits de 3 anys si els avaluadors tenen experiència en l'examen de nens petits. Tot i que aquests resultats s'han de prendre amb cautela, atès que la mostra de l'estudi és petita, aquestes conclusions poden ser intuïtivament òbvies. A això caldria afegir que és necessari disposar d'experiència en l'avaluació de nens petits, i també que cal experiència i coneixements específics sobre l'autisme i els trastorns relacionats.

És important, doncs, que els professionals, sobretot els de la salut, disposin de més informació sobre la simptomatologia primerenca d'aquests trastorns generals del desenvolupament, i que es familiaritzin amb els instruments emprats per a la detecció precoç, com ara el CHAT i altres de semblants. Aquest instrument s'administra fàcilment i permet valorar els aspectes socials, comunicatius i cognitius que han resultat centrals en la manifestació primerenca de l'autisme i que normalment passen desapercebuts en les revisions mèdiques. Les investigacions sobre la simptomatologia primerenca aporten informació rellevant amb relació als aspectes del desenvolupament que requereixen una avaluació més minuciosa. En aquest sentit, per tal d'advertir la presència de simptomatologia autista, caldria fer una anàlisi dels aspectes comunicatius i socials en les revisions rutinàries que es fan en l'atenció sanitària, i no tan sols atendre els aspectes motors i perceptius.

Els pediatres i les persones que treballen amb nens petits són els més idonis per reconèixer els primers senyals d'un possible autisme. Amb tot, aquests professionals, en la gran majoria, no tenen els coneixements necessaris per poder dur a terme aquesta tasca. Per tant, seria convenient fer esforços per informar i

formar aquest col·lectiu sobre els senyals d'alarma i els instruments disponibles per reconèixer els trastorns generalitzats en una edat primerenca. La detecció permetrà prendre decisions més encertades i derivar els casos a persones especialitzades en aquest camp, que valoraran amb més precisió la simptomatologia i que oferiran recursos terapèutics i educatius adequats per als infants i el seu entorn familiar. En aquest sentit, la responsabilitat de la informació i la formació recau en els professionals que tenen una formació i una experiència àmplies en l'àmbit dels trastorns generalitzats del desenvolupament. També seria important mantenir més contacte entre les escoles, els centres d'investigació i altres institucions, de manera que es donin oportunitats per compartir i estendre el coneixement, i bastir un pont entre la investigació acadèmica i les experiències quotidianes dels infants autistes.

Referències bibliogràfiques

- ADRIEN, J.L., BARTHÉLÉMY, C., PERROT, A., ROUX, S., LENOIR, P., HAMEURY, L. i SAUVAGE, D. (1992). «Validity and Reliability of the Infant Behavioral Summarized Evaluation (IBSE): A Rating Scale for the assessment of young children with autism and developmental disorders». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 22, núm. 3, p. 375-394.
- AMERICAN PSYCHIATRY ASSOCIATION (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. Washington, D. C.: American Psychiatry Association.
- BARON-COHEN, S., ALLEN, J. i GILLBERG, C. (1992). «Can autism be detected at 18 months?». *British Journal of Psychiatry*, núm. 161, p. 839-843.
- BARON-COHEN, S. i HOWLIN, P. (1996). «An epidemiological study of autism at 18 month age», ponència presentada al 5e Congrés Autisme-Europa, que va tenir lloc a Barcelona.
- BARON-COHEN, S., COX, A., BAIRD, G., SWETTENHAM, J., NOGHTTINGALE, N., MORGAN, K., DREW, A. i CARMAN, T. (1997). «Marcadores psicològics en la detecció temprana del autismo infantil en una població amplia». Dins A. RIVIÈRE i J. MARTOS (comp.). *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Servicios Sociales, p. 161-172.
- COLEMAN, M. i GILLBERG, C. (1985). *The Biology of the Autistic Syndromes*. Nova York: Praeger.

- DAHLGREEN, S. O. i GILLBERG, C. (1989). «Symptoms in the first two years of life: a preliminary population study of infantile autism». *European Archives of Psychiatric and Neurological Science*, núm. 283, p. 169-174.
- DILAVORE, P., LORD, C. i RUTTER, M. (1995). «The pre-linguistic autism diagnostic observation schedule». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 25, núm. 4, p. 355-379.
- ERIKSON, A. S. i DE CHATEAU, P. (1992). «Brief report: a girl aged two years and seven months with autistic disorder videotaped from birth». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 22, núm. 1, p. 127-129.
- FREEMAN, B. J., RITVO, F. R., GUTHIE, D., SCHROTH, P. i BALL, J. (1978). «The Behaviour Observation Scale for Autism: Initial methodology, data analysis and preliminary findings on 89 children». *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, núm. 17, p. 576-588.
- FRITH, U. (1991). *Autismo. Hacia una explicación del cnigma*. Madrid: Alianza Minor.
- GILLBERG, C., EILERS, S., SHAUMANN, H. i COL. (1990). «Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol. 31, núm. 6, p. 921-934.
- JANÉ, M. C. (1992). *Escala d'Avaluació dels trets autistes. ATA*. Tesis doctoral no publicada. Universitat Autònoma de Barcelona.
- JANÉ, M. C. CAPDEVILA R. M. i DOMÈNECH, E. (1996). «ATA. Autism Rating Scale: Psychometric Properties». Ponència presentada al 5e Congrés Autisme-Europa, que va tenir lloc a Barcelona.
- KRUG, D. A., ARICK, J. i ALMOND, P. (1980). «Behavior Checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, núm. 21, p. 221-229.
- LE COUTEUR, A., RUTTER, M., LORD, C., RÍOS, P., ROBERTSON, S., HOLDGRAFER, M. i MCLENNAN, J. D. (1989). «Autism Diagnostic Interview: A semistructured interview for parents and caregivers of autistic persons». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, núm. 9, p. 363-387.
- LORD, C., BRISTOL, M. M. i SHOPLER, E. (1992). «Early intervention for children with autism and related development disorders». Dins E. SHOPLER, M. VAN BOURGONDIEEN i M. M. BRISTOL (eds.). *Preschool issues in autism. Current issues in autism*. Nova York: Plenum Press, p. 199-221.
- LORD, C., RUTTER, M. i COUTEUR, A. L. (1994). «Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of a Diagnostic Interview for caregivers of individuals with pervasive developmental disorders». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 24, núm. 5, p. 659-685.
- LORD, C. (1995). «Follow-up of two-years-olds referred for possible autism». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, núm. 36, p. 1365-1382.
- MALMI, J., ADRIEN, J. L. i SAUVAGE, D. (1997). «Signes précoces de l'autisme et films familiaux». *La psychiatrie de l'enfant*, vol. 19, núm. 1, p. 175-199.
- MARCUS, L. M. i STONE, W. (1993). «Assessment of the young autistic children». Dins E. SHOPLER, M. VAN BOURGONDIEEN i M. M. BRISTOL (eds.). *Preschool issues in autism. Current issues in autism*. Nova York: Plenum Press, p. 149-173.
- MC EACHING, J., SMITH, T. i LOVAAS, O. I. (1993). «Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment». *American Journal of Mental Retardation*, núm. 97, p. 359-372.
- MENDIZABAL, J. (1993). «Un intento de aproximación al tema de la detección temprana en autismo». Dins R. CANAL, M. CRESPO, Y. PÉREZ, T. SANZ i M. A. VERDUGO (comp.). *El autismo 50 años después de Kanner*. Salamanca: Amarú Ediciones, p. 227-233.
- MENDIZABAL, J. (1996). «Cuestiones sobre detección, evaluación y atención temprana en autismo». Ponència presentada al 5e Congrés Autisme-Europa, que va tenir lloc a Barcelona.
- MURRIS, P., STEERNEMAN, P. i RATERING, E. (1997). «Brief report: Interrater reliability of the Psychoeducational Profile (PEP)». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 27, núm. 5, p. 621-626.
- OSTERLINE, J. i DAWSON, G. (1994). «Early recognition of children with autism: A study of first birthday home videotapes». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 24, núm. 3, p. 247-257.
- PARKS, S. L. (1989). «Psychometric instruments available for the assessment of autistic children». Dins E. SHOPLER i G. B. MESIBOV (eds.). *Diagnosis and Assessment of Autism. Current issues in autism*. Nova York: Plenum Press, p. 123-138.
- PILOWKY, T., YIRMIYA, N., SHULMAN, C. i DOVER, R. (1998). «The Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autistic Rating Scale: Differences between diagnostic systems and a comparison between

- en genders». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 28, núm. 2, p. 143-151.
- POWER, M. (1992). «Early intervention for children with autism». Dins E. BERKELL (ed.). *Autism: Identification, Education and Treatment*. Hillsdale: LEA, p. 225-252.
- RIMBLAN, B. (1984). «Diagnostic Checklist form E2: a reply to Parks». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, núm. 14, p. 343-345.
- RIVIÈRE, A. i BELINCHÓN, M. (1988). *Evaluación y alteraciones de las funciones psicológicas en el autismo infantil*. CIIDE. MEC.
- RIVIÈRE, A. i MARTOS, J. (1997). *El tratamiento del autismo. Nuevas perspectivas*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Servicios Sociales.
- RUTTENBERG, B. A., DRATMAN, M. L., FRANKOI, J. i WENAR, C. (1966). «An instrument for evaluating autistic children». *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, núm. 5, p. 453-478.
- SHOPLER, E. i REICHLER, R. J. (1979). *The Psychoeducational Profile (PEP)*. Baltimore: University Park Press, vol. 1.
- SHOPLER, E. i REICHLER, R. J., DE VELLIS, R. F. i DALY K. (1980). «Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS)». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, núm. 10, p. 91-103.
- STONE, W. i HOGAN, K. (1993). «A Structured Parent Interview for identifying young children with autism». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol. 23, núm. 4, p. 639-652.
- STONE, W. L., LEE, E. B., ASHFORD, L., BRISSE, J., HEPBURN, S. L., COONROD, E. i WEISS, B. H. (1999). «Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years?». *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol. 40, núm. 2, p. 219-226.
- SWETTENHAM, J. (1996). «The early diagnosis of autism: screening at 18 month of age». *Acpp Occasional Papers nº 13. Advances in the assessment and management of autism*.
- VOSTANIS, P., SMITH, B., CHUNG, M. C. i CORBETT, J. (1994). «Early detection of childhood autism: A review of screening instruments and rating scales». *Child: care, health and development*, núm. 20, p. 165-177.
- WING, L. i GOULD, J. (1978). «Systematic recording of behavior and skills of retarded and psychotic children». *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, núm. 8, p. 79-97.
- WING, L. i GOULD, J. (1979). «Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification». *Journal of Autism and Developmental Disorders*, núm. 13, p. 255-267.
- WING, L. (1998). *El autismo en niños y adultos*. Barcelona: Paidós.

Dolores Garrote Petisco és psicòloga clínica i escolar i sòcia col·laboradora en l'Associació de Padres de Niños Autistas de Valencia (APNAV). Actor Llorens, 15, pta. 8. 46021 València. Telèfon: 96 389 08 21. gar@arrakis.es
